**尊敬的××（先生/女士）：**

您好！我们十分荣幸您选择为康基因公司进行本次基因检测服务！

我们很高兴为您提供此次检测的个性化基因检测报告，本检测对相关疾病的发生风险进行全面评估，由专业遗传学专家对您的疾病风险及生活习惯给予详细的解读和相应的健康指导，本次检测所涉及的DNA来自您最新提供的采集样本，检测内容有专业科学依据。本检测利用目前行业内先进的基因检测技术，准确获取相关位点基因型，从基因水平上对疾病的发生进行早期预测。

基于您的基因检测信息，我们提供个性化健康指导：

1. 疾病预测——在健康或亚健康时能准确预测患病易感风险；
2. 疾病预防——主动调节外因（饮食/运动/生活习惯/环境），降低患病风险；
3. 健康管理——优化常规检查方案，提供自身健康管理方案。

根据世界卫生组织（WHO）报告，通过健康的生活方式，如戒烟、戒酒、运动和均衡饮食习惯以及有效运用当今的医疗手段（如定期筛检和早期检测），至少有50%以上的疾病是可以预防或避免的。针对相关疾病高风险的人群，我们会建议您加强对相关疾病的关注和认知，尽早开展相关健康检查，将患病风险控制在最低水平。

鉴于疾病发生机理的复杂性，当前医学对某些疾病的遗传基础认识的局限性及疾病的个体差异，我们不排除某些受检者有漏检的易感基因或致病变异位点。本检测报告仅供参考，不做临床诊断意见。

**阿尔茨海默症易感基因检测报告**

**检测项目概述**

阿尔茨海默病(Alzheimer's Disease，也可以简称为：AD)是一种起病隐匿的进行性发展的神经系统退行性疾病。临床上以[记忆障碍](https://baike.baidu.com/item/è®°å¿éç¢/2664591)、失语、失用、失认、视空间技能损害、执行功能障碍以及人格和行为改变等全面性[痴呆](https://baike.baidu.com/item/ç´å/981606)表现为特征，病因迄今仍未彻底阐明。65岁以前发病者，称早老性痴呆；65岁以后发病者称老年性痴呆。

现代科学研究发现，[阿尔茨海默病](https://baike.baidu.com/item/é¿å°è¨æµ·é)与多个基因的变异有关，具有遗传倾向。阿尔茨海默病相关易感基因的筛查能帮助个体充分了解自己的遗传状况，提前采取相应的健康管理措施，能有效预防或延缓疾病的发生。

**您的检测结果**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 基因检测位点 | 变异类型 | 参考序列 | 检测结果 | 变异情况 |
| CR1 - rs6656401 | SNP | A | A | 未见突变 |
| BIN1 - rs6733839 | SNP | C | C | 未见突变 |
| CD2AP - rs10948363 | SNP | A | A | 未见突变 |
| EPHA1 - rs11771145 | SNP | A | A | 未见突变 |
| CLU - rs9441896 | SNP | A | A | 未见突变 |
| MS4A6A - rs983392 | SNP | A | A | 未见突变 |
| PICALM - rs10792832 | SNP | A | A | 未见突变 |
| ABCA7 - rs4147929 | SNP | A | A | 未见突变 |
| CD33 - rs3865444 | SNP | G | G | 未见突变 |
| HLA - rs9271192 | SNP | A | A | 未见突变 |
| PTK2B - rs28834970 | SNP | C | C | 未见突变 |
| SORL1 - rs11218343 | SNP | C | C | 未见突变 |
| RIN3 - rs10498633 | SNP | G | G | 未见突变 |
| DSG2 - rs8093731 | SNP | C | C | 未见突变 |
| 基因检测位点 | 变异类型 | 参考序列 | 检测结果 | 变异情况 |
| INPP5D - rs35349669 | SNP | C | C | 未见突变 |
| MEF2C - rs190982 | SNP | A | A | 未见突变 |
| NME8 - rs2718058 | SNP | A | A | 未见突变 |
| CELF1 - rs10838725 | SNP | C | C | 未见突变 |
| ZCWPW1 - rs1476679 | SNP | C | C | 未见突变 |
| FERMT2 - rs17125944 | SNP | C | C | 未见突变 |

**风险评估**

**结论A：**您的检测结果显示检测到N个风险位点。您的**遗传风险倍数**为M倍，抗病能力较弱(遗传风险倍数大于等于1.5)，遗传风险较高，建议您定期接受正规体检机构或正规医院的检查和咨询，做好预防措施。

**结论B：**您的检测结果显示检测到N个风险位点。您的**遗传风险倍数**为M倍，抗病能力正常(遗传风险倍数小于1.5)，遗传风险较低。建议您定期接受正规体检机构检查，保持健康身体。

备注：

遗传风险高不代表一定会患该疾病，因为疾病的发生除了受遗传因素的影响外，与环境和生活方式等多种因素密切相关。遗传风险高是在提醒我们应改善生活习惯，合理饮食和运动，避免高危因素，有效预防疾病的发生。

遗传风险倍数是从基因遗传角度解释疾病风险。若遗传风险倍数为1，那么基因遗传风险趋近于零。若遗传风险倍数大于1而小于1.5，证明携带有突变风险基因，但遗传风险较低。若遗传风险倍数大于等于1.5，提示疾病的遗传风险较大，则应更加积极关注健康。遗传风险倍数与遗传患病风险成正相关。

**预防保健建议**

**一、饮食**

合理化膳食对身体健康至关重要。注重食物品种多样化，平衡膳食。

**★★适宜饮食**：

**a.每天两杯苹果汁**

苹果汁可促进大脑中乙酰胆碱的产生。该物质与治疗老年痴呆症的首选药物安理申(Aricept多奈哌齐)成分相同。苹果汁具有提高记忆与学习的速度和准确度的功效。每天吃2只苹果也有相同作用。

**b.吃肉桂**

吃肉桂有助于改善较弱和低效胰岛素(胰岛素不耐受)，帮助其正常处理糖份。肉桂有助于防止老年痴呆症的发生。肉桂可加入食物和饮料中，每天半茶匙至1茶匙(250mg至500mg)肉桂粉就足够多了。

**c.喝咖啡**

喝咖啡可缓解大脑衰老。咖啡具有抗炎功效，有助于防止中风、[抑郁](http://zzk.fh21.com.cn/symptom/detail/7207.html)症和[糖尿](http://zzk.fh21.com.cn/symptom/detail/10741.html)病等多种慢性疾病。多项研究表明早喝咖啡有助于降低老年痴呆症和早老性痴呆症危险。芬兰一项大规模研究发现，中年女性每天喝咖啡3-5杯，20年后，其早老性痴呆危险降低65％。英国梅奥诊所专家建议，每天喝咖啡2-4杯。

**d.地中海饮食**

“绿叶蔬菜+橄榄油+少量葡萄酒”的地中海饮食，可以使早老性痴呆发病率降低一半。无论居住在何处，地中海饮食都有助于防止记忆衰退和老年痴呆症。地中海饮食还包括：鱼类、坚果、豆类、西红柿、洋葱和大蒜等。地中海饮食所含丰富的抗氧化剂是抗衰老的关键。

**禁忌饮食：**

1. **减少食糖摄入量**

吃糖太多会增加早老性痴呆风险。专家建议，不要饮用导致肥胖症的含糖软饮料。糖摄入来源最好是蔬果和其它自然甜味剂来源。矿泉水、不加糖的冰茶。

1. **少食含有铝、矾的食物，如油条、粉条。**

**二、身体锻炼**

合理的运动锻炼有助于神经生长素的产生，预防大脑退化。可进行一些节律性较强的运动如散步、太极拳等。有氧运动可以预防阿尔茨海默氏病。

**三、头部创伤**

注意保护头部，尽量避免物理撞击类的头部创伤，尽量远离脑震荡之类的伤害。

**四、重金属**

尽量避免铜、锰等重金属的伤害。如有条件，尽量远离这些重金属矿以及作业现场，留意饮水、呼吸方面的健康。

**五、脑力锻炼**

保持良好的用脑习惯，注重大脑的锻炼。培养有益的业余爱好，如琴棋书画，唱歌等，保持社交活动。例如：广场舞，学习一门外语，老年大学，参加社交活动，做些益智游戏（下棋，打桥牌等）。

**六、保持良好的心态**

多与家人和朋友沟通，避免消极心态，合理安排工作、学习和娱乐，使大脑皮层兴奋部位轮流得到休息，避免过度兴奋而加重神经系统负担，保持年轻的心，减少不良情绪刺激。

**七、自我保健**

如能长期坚持每日早晚用双手拇指按揉此穴5-10min，以局部出现酸胀感为度，能舒经活络，通畅气血，有抗衰老和健脑作用。也能预防老年痴呆症预防。

**适当的营养品和保健品**

必要时，可以适当增加健脑食品的摄入，比如大豆与豆制品，富含赖氨酸、[卵磷脂](https://baike.baidu.com/item/åµç£·è)有补益大脑的功效；坚果类如核桃、栗子等富含油酸脂和亚油酸脂；水果类如柑橘、柠檬富含维生素B1、维生素C等均对健脑有益。

**关于阿尔茨海默病**

**一、什么是阿尔茨海默病？**

阿尔茨海默病（Alzheimer disease，AD），又叫[老年性痴呆](https://baike.so.com/doc/5343966.html)，是一种中枢神经系统变性病，起病隐袭，病程呈慢性进行性，是老年期痴呆最常见的一种类型。主要表现为渐进性记忆障碍、认知功能障碍、人格改变及语言障碍等神经精神症状，严重影响社交、职业与生活功能。AD的病因及发病机制尚未阐明，特征性病理改变为β淀粉样蛋白沉积形成的细胞外老年斑和tau蛋白过度磷酸化形成的神经细胞内神经原纤维缠结，以及神经元丢失伴胶质细胞增生等。

**二、阿尔茨海默病的风险因素**

**1、遗传因素**

家族内，祖父母，父母有阿尔茨海默症病史的情况下，后代患病风险会显著增加。大多阿尔茨海默症患病者体内都检测到了不同程度的相关基因的变异。

**2、疾病影响**

调查发现，糖尿病，高血压，心脏病等患者老年并发阿尔茨海默症的概率会增加。

**3、头部创伤**

根据研究统计，受到过严重头部创伤，或者头部经常受到撞击的人群（如拳击手）发生阿尔茨海默症的风险可能会增加。

**4、重金属接触史**

长期接触重金属如铜、锰等可能会增加阿尔茨海默症的患病风险。

**5、性别因素**

根据研究统计，老年女性发展成为阿尔茨海默症的概率要高于老年男性。

**三、阿尔茨海默病的主要临床表现**

**1、起病隐袭，精神改变隐匿，**

早期不易被家人觉察，不清楚发病的确切日期，偶遇热性疾病、感染、手术、轻度头部外伤或服药患者，因出现异常精神错乱而引起注意，也有的患者可主诉头晕、难于表述的头痛、多变的躯体症状或自主神经症状等。

**2、**[**折叠**](https://baike.so.com/doc/5343966-5579409.html)**记忆障碍**

逐渐发生的记忆障碍(memory impairment)或遗忘是AD的重要特征或首发症状。[阿尔茨海默病](https://p1.ssl.qhmsg.com/t01d3016353299c59d7.jpg)

**（1）近记忆障碍明显**：

患者不能记忆当天发生的日常琐事，记不得刚做过的事或讲过的话，忘记少用的名词、约会或贵重物件放于何处，易忘记不常用的名字，常重复发问，以前熟悉的名字易搞混，词汇减少。远事记忆可相对保留，早年不常用的词也会失去记忆。Albert等检查病人记忆重要政治事件日期和识别过去及当前重要人物的照片，发现记忆丧失在某种程度上包括整个生命期。

**（2）Korsakoff遗忘状态：**

表现为近事遗忘，对1～2min前讲过的事情可完全不能记忆，易遗忘近期接触过的人名、地点和数字，为填补记忆空白，病人常无意地编造情节或远事近移，出现错构和虚构，学习和记忆新知识困难，需数周或数月重复，才能记住自己的床位和医生或护士的姓名。检查时重复一系列数字或词，即时记忆常可保持，短时和长时记忆不完整，但仍可进行某些长时间建立的模式。

[折叠](https://baike.so.com/doc/5343966-5579409.html)认知障碍

认知障碍(cognitive impairment)  是AD的特征性表现，随病情进展逐渐表现明显。

**（1）语言功能障碍**：

特点是命名不能和听与理解障碍的流利性失语，口语由于找词困难而渐渐停顿，使语言或书写中断或表现为口语空洞、缺乏实质词、冗赘而喋喋不休；如果找不到所需的词汇，则采用迂回说法或留下未完成的句子，如同命名障碍；早期复述无困难，后期困难；早期保持语言理解力，渐渐显出不理解和不能执行较复杂的指令，口语量减少，出现错语症，交谈能力减退，阅读理解受损，朗读可相对保留，最后出现完全性失语。检查方法是让受检者在1min内说出尽可能多的蔬菜、车辆、工具和衣服名称，AD患者常少于50个。

**（2）视空间功能受损**：

可早期出现，表现为严重定向力障碍，在熟悉的环境中迷路或不认家门，不会看街路地图，不能区别左、右或泊车；在房间里找不到自己的床，辨别不清上衣和裤子以及衣服的上下和内外，穿外套时手伸不进袖子，铺台布时不能把台布的角与桌子角对应；不能描述一地与另一地的方向关系，不能独自去以前常去的熟悉场所；后期连最简单的几何图形也不能描画，不会使用常用物品或工具如筷子、汤匙等，仍可保留肌力与运动协调。系由于顶-枕叶功能障碍导致躯体与周围环境空间关系障碍，以及一侧视路内的刺激忽略。

**（3）失认及失用**：

可出现视失认和面容失认，不能认识亲人和熟人的面孔，也可出现自我认识受损，产生镜子征，患者对着镜子里自己的影子说话。可出现意向性失用，每天晨起仍可自行刷牙，但不能按指令做刷牙动作；以及观念性失用，不能正确地完成连续复杂的运用动作，如叼纸烟、划火柴和点烟等。

**（4）计算力障碍**：

常弄错物品的价格、算错账或付错钱，不能平衡银行账户，最后连最简单的计算也不能完成。

**3、**[**折叠**](https://baike.so.com/doc/5343966-5579409.html)**精神障碍**

（1）抑郁心境，情感淡漠、焦虑不安、兴奋、欣快和失控等，主动性减少，注意力涣散，白天自言自语或大声说话，害怕单独留在家中，少数病人出现不适当或频繁发笑。

（2）部分病人出现思维和行为障碍等，如幻觉、错觉、片段妄想、虚构、古怪行为、攻击倾向及个性改变等，如怀疑自己年老虚弱的配偶有外遇，怀疑子女偷自己的钱物或物品，把不值钱的东西当作财宝藏匿，认为家人作密探而产生敌意，不合情理地改变意愿，持续忧虑、紧张和激惹，拒绝老朋友来访，言行失控，冒失的风险投资或色情行为等。

（3）贪食行为，或常忽略进食，多数病人失眠或夜间谵妄。

**四、诊断阿尔茨海默病的临床检查**

[**折叠**](https://baike.so.com/doc/5343966-5579409.html)**实验室检查：**

1、**酶联免疫吸附(ELISA)夹心法**

检测AD患者脑脊液tau蛋白、AB蛋白，生化检测CSF多巴胺、去甲肾上腺素、5-HT等神经递质及代谢产物水平的变化。

2**、PCR-RFLP技术**

检测APP、PS-1和PS-2基因突变有助于确诊早发家族性AD，Apo E4基因明显增加的携带者可能为散发性AD患者，但这些指标尚不能用作疾病的临床诊断。

3、**测定Apo E表型**

ApoE多态性是Alzheimer病(AD)危险性的重要决定因子。Shimaro等(1989)首先描述AD与ε4的关系，他们运用IEF研究发现AD患者ε4频率比对照组高2倍。此后，Rose研究组等相继报道迟发性家族性AD(FAD)病人ε4频率增高，这些研究都描述、证实和讨论了ε4与AD的关系。Schachter等(1994)率先报道百岁老人普遍拎携带ε2等位基因。高龄老人携带ε2数量是年轻人的2倍。因此，ε2基因似乎不仅可保护人们免患AD，而且还与长寿有关。

**[折叠](https://baike.so.com/doc/5343966-5579409.html)其他辅助检查**

1、**脑电图**

AD病人的脑电地形图中，delta及theta功率弥漫性对称性增强，alpha功率在大部分区域下降。

2、**脑CT**

在弥漫性脑萎缩的CT诊断中，颞叶和海马萎缩、下角扩大(横径＞7.7mm)有助于AD病人与正常脑老化的鉴别。脑CT可排除如由脑积水、慢性硬膜下血肿、脑肿瘤和脑梗死等所致与AD相似的痴呆等症状和临床病程的器质性脑病。AD于早期其脑CT可能正常。AD是海马型痴呆，尸检和CT可见海马萎缩。海马萎缩与早期记忆损害有关，这预示可能发生AD。因此，CT示海马萎缩可作为早期诊断的标志。采用Meese脑脊液腔线性测量法比较两组脑CT数值，发现A±D病人组较正常老人组有明显皮层萎缩和脑沟增宽。病人组与对照组间：额角宽度为(5.78±1.82)cm及(5.25±0.60)cm，三脑室宽度为(8.93±2.72)mm及(5.18±1.82)mm，脑室脑比率为3.06±0.61，5.14±0.61，侧裂宽度为(9.46±3.84)mm及(6.16±1.37)mm，额沟宽度为(5.45±2.05)mm及(3.71±1.49)mm，纵裂宽度为(5.88±1.91)mm及(3.61±1.78)mm，顶裂宽度为(5.61±2.02)mm及(4.23±1.69)mm，P值均＜0.05。病例组脑白质低密度为21例，占AD者的70%。脑CT表现在AD诊断上仅为参考，但脑CT指数的量化分析有助于鉴别脑萎缩性痴呆与正常增龄性脑萎缩，并对病情的预后估计有帮助，也为AD病人的脑形态学改变提供了客观依据。

3、**MRI**

脑MBI可提供大脑结构性改变的更新的诊断信息，用MRI测颞叶前部和海马结构的体积，发现AD病人的体积明显小于对照组。MRI测颞叶中部结构萎缩的程度，以区别AD与同龄对照组，其敏感性为81.0%，特异性为67.0%。MRI测乳头体垂直直径，发现AD组乳头体有明显萎缩。

4、**单光子发射计算机断层摄影术——SPECT**

研究证明，AD的脑血流恒定地减少，其减少程度与痴呆严重程度相关。颞、顶、枕三级联合皮层在认知和学习上有重要作用。对132例认知缺损者作随访研究发现：双颞顶区灌注减少者，AD的符合率达80%。观察临床诊断为AD者的CT和SPECT，在86%病人的CT发现海马及其周围结构萎缩的同时，SPECT显示颞叶血流减少，且与其萎缩程度呈正相关。其中10例经病理证实为AD者均有以上表现。推测海马结构及其周围组织的萎缩可导致投射纤维的破坏和缺失，致使其对应支配的大脑皮层之代谢和脑血流减少。

5、**正电子发射断层摄影术——PET**

PET证明AD的大脑代谢活性降低，且以联合皮质下降最为明显

6、**神经心理学及量表检查**

对痴呆的诊断与鉴别有意义，常用简易精神状态检查量表(mini-mental state examination，MMSE)、韦氏成人智力量表(WAIS-RC)、临床痴呆评定量表(CDR)和Blessed行为量表(BBBS)等。

**重要科学依据**

# Meta-analysis of 74,046 individuals identifies 11 new susceptibility loci for Alzheimer’s disease. Lambert JC, Ibrahim-Verbaas CA, Harold D, Naj AC, Sims R, et al. [Nat Genet. 2014 Sep; 46(9): 989–993.](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/eutils/elink.fcgi?dbfrom=pubmed&retmode=ref&cmd=prlinks&id=25064009)

1. Genome-wide analysis of genetic loci associated with Alzheimer disease . [Seshadri S](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Seshadri%20S%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=20460622)1, [Fitzpatrick AL](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Fitzpatrick%20AL%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=20460622), [Ikram MA](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Ikram%20MA%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=20460622), [DeStefano AL](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=DeStefano%20AL%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=20460622), [Gudnason V](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Gudnason%20V%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=20460622), [Boada M](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Boada%20M%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=20460622), [Bis JC](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Bis%20JC%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=20460622), [Smith AV](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Smith%20AV%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=20460622), et al. [JAMA.](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=genome-wide+analysis+of+genetic+loci+associated+with+Alzheimer+disease+2010+JAMA) 2010 May 12;303(18):1832-40.
2. [Effects of multiple genetic loci on age at onset in late-onset Alzheimer disease: a genome-wide association study.](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25199842) Naj AC, Jun G, Reitz C, Kunkle BW, Perry W, et al. JAMA Neurol. 2014 Nov;71(11):1394-404.
3. Validating GWAS-Identified Risk Loci for Alzheimer's Disease in Han Chinese Populations. [Wang HZ](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Wang%20HZ%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=25452228)1,2, [Bi R](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Bi%20R%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=25452228)1,3, [Hu QX](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hu%20QX%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=25452228)1,3, et al. [Mol Neurobiol.](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25452228) 2016 Jan;53(1):379-390.

**温馨提示**

1. 本次检查结果仅对本次所对应的样本以及相关的基因位点负责。
2. 基因遗传因素并不是致病的充要因素，饮食习惯，环境条件等其他因素也会导致疾病的发生。
3. 该检测结果不能直接用于临床诊断、取代体检报告。
4. 本检测会根据最新的科学研究成果进行优化。
5. 最终解释权归为康（苏州）基因科技有限公司。